

Аннотация по дисциплине
«Генетика человека»

1. Трудоёмкость дисциплины

№	Виды образовательной деятельности	Часы
1	Лекции	12,00
2	Практические занятия	32,00
3	Контроль самостоятельной работы	2,00
4	Самостоятельная работа	24,00
5	Контактная работа в период промежуточной аттестации (зачеты)	2,00
Общая трудоёмкость (в часах)		72,00

Форма промежуточной аттестации: зачёт.

2. Цели и задачи дисциплины

Цель

формирование у студентов понимания наследственной патологии как результат наследственности и изменчивости

Задачи

- 1 изучить строение наследственного аппарата на молекулярном и клеточном уровнях организации;
- 2 изучить нарушения функций ядра как основу наследственной патологии;
- 3 изучить основные закономерности наследственности;
- 4 изучить механизмы мутационной изменчивости;
- 5 изучить причину, основные клинические проявления и методы диагностики основных групп наследственных болезней (генные, хромосомные)
- 6 дать представление о геномном импринтинге, эпигенетике и эпигенетической патологии;
- 7 изучить цели, задачи и методы медико-генетического консультирования.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

№	Индекс	Компетенция	Уровень сформированности	Дескриптор	Описания	Формы контроля
35	ПК-16	готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни	Базовый	Знать	клеточные механизмы возникновения мутационных процессов приводящих к развитию патологии плода, врожденным порокам развития, мультифакториальным заболеваниям	тестирование; устный опрос

				Уметь	использовать теоретические знания по генетике, индивидуальному развитию организмов в профилактической работе с населением по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни	решение проблемно-ситуационных задач; тестирование; устный опрос
				Владеть	практическими методами составления родословной, кариотипирования, близнецового метода для прогнозирования наследственной патологии	решение проблемно-ситуационных задач

4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

№ п/п	Наименование модуля дисциплины	Трудоемкость модуля		Содержание модуля
		з.е.	часы	
1	Генетика человека	2,00	72,00	<p>1 Введение в генетику. Разделы и их задачи. Классификация наследственной патологии. Типы наследования. Фенотип как результат взаимодействия генотипа и факторов окружающей среды.</p> <p>2 Геном человека. Ген как единица наследственной информации. Строение гена. Реализация наследственной информации. Мутации в генах как причины моногенных болезней. Моногенные болезни.</p> <p>3 Неменделевское наследование: митохондриальные болезни, мультифакториальные болезни.</p> <p>4 Иммуногенетика (системы групп крови АВО, система Rh-фактора, HLA-система). Генетика рака. Генетика старения. Фармакогенетика.</p> <p>5 Хромосомные болезни. Митоз и мейоз. Хромосомные мутации. Хромосомные болезни.</p> <p>6 Генетика развития человека. Онтогенез. Врожденные пороки развития систем органов.</p> <p>7 Клиническая генетика. МГК. Современные методы диагностики наследственных болезней и пороков развития.</p> <p>8 Профилактика наследственной патологии. Основные подходы к лечению наследственных болезней обмена веществ. Генотерапия. Популяционная генетика. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики. Итоговый контроль.</p>